

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する
医療および移行期医療支援に関する研究

研究分担者 氏名 齋藤麻美子 千葉県こども病院 医療局診療部
眼科 主任医長

研究要旨

視覚聴覚二重障害は単独の障害の臨床像とは明らかに異なる特徴を持ち、希少かつ診療領域の狭間に位置することや、眼科的検査にも配慮が必要となることから診療できる医療機関が限られ、小児から成人への移行期医療に難渋してきた。

しかし今回、特別な遺伝子変異により視覚聴覚二重障害を呈し、通常はその他の障害を伴わない Usher 症候群について、移行期支援の鍵があると考えた。

Usher 症候群タイプ 2 では通常、網膜色素変性症に伴い思春期以降に夜盲などの視覚症状を進行性にきたすが、聴覚障害は新生児聴覚スクリーニング検査(東京都では現在 98.9%)によって判明することが多い。

幼児期に眼科受診した兄妹 2 症例について将来的な移行期医療支援を含めた眼科医療を検討したので報告する。

また、重度の知的障害を有する症例での移行期医療についても複数の医療施設や教育機関によるワーキンググループにて議論を行った。

A. 研究目的

Usher 症候群タイプ 2 は先天性感音難聴を呈し、視覚症状は網膜色素変性に伴い思春期以降に生る。発症初期の症状としては夜盲が出現し、徐々に視野狭窄が進行し、最終的に社会的失明に至る症例が多いが、視覚聴覚以外の症状は通常は呈さない。

遺伝子検査での診断確定後、視覚症状の出現前に眼科的 follow を行ってきた 2 症例を経験し、今後の将来的な移行期医療支援を含めた眼科医療を検討した。

また、対称的に重度の知的障害を有する症例での移行期医療の可能性について、検討を行った。

B. 研究方法

遺伝子検査にて Usher 症候群タイプ 2 と診断確定診断され、眼科初診から経過を見守った兄妹 2 症例について網膜色素変性症の確定診断、将来的な移行期医療についての検討を目的とする。

(倫理面への配慮)

対象は匿名化し、千葉県こども病院の倫理規定に沿って本研究を進めた。

C. 研究結果

遺伝子検査によって Usher 症候群タイプ 2 と診断され眼科受診に至った兄妹 2 症例について調べた。

① 8歳2ヶ月男児

中等度～高度の先天難聴を持ち、6歳時に USH2A 遺伝子の 2locus に病的バリエーションが確認され Usher 症候群タイプ 2 と確定診断された。6歳5ヶ月の眼科初診時、視力 VD=VS=0.6(0.7)。調節麻痺下での屈折異常なく、眼底は網膜色調良好で、網膜色素変性に特徴的な骨小体様色素沈着は認められず、網膜血管の狭細化がわずかに認められるのみであった。

網膜色素変性の確定診断に必要な ERG は角膜電極型は覚醒下では難しいと思われ、全身麻酔下での検査は保護者の同意を得られなかったため、8歳2ヶ月時に皮膚電極型 ERG を施行。波形は消失型で、確定診断に至った。

現在は裸眼視力VD=VS=0.5程度で普通学級に通学中。

② 4歳11ヶ月女児

中等度～高度の先天難聴を持ち、3歳時にUSH2A遺伝子の2locusに病的バリエーションが確認されUsher症候群タイプ2と確定診断された。3歳1ヶ月の眼科初診時はランドルト環による視力検査は不可。兄同様、調節麻痺下での屈折異常なく、眼底は網膜色素良好で網膜色素変性に特徴的な骨小体様色素沈着は認められず、網膜血管の狭細化がわずかに認められるのみであった。

4歳時には両眼ともVD=VS=1.0と良好な視力が得られた。

8歳2ヶ月時に皮膚電極型ERGを施行。

波形は同胞より良好であったが、振幅低下があり、網膜色素変性症による影響と考えられた。

2症例とも聴覚障害に対して早期から補聴器での聴覚活用を開始しており、知的発達も正常で、検査協力が比較的良好な患児であった。保護者の希望を確認しながら成長に合わせて可能な検査を行い、網膜色素変性症として矛盾がない事を伝えた。それまで耳鼻科、遺伝科による説明を複数回受けており、両親とも落ち着いて説明を受け、疾患についての理解、受け入れは良好であった。中学校卒業までは小児医療機関である当院で経過観察を行い、必要があればロービジョンケアや難病申請、盲学校での教育相談などの支援を行っていくこと、それ以降は同市の大学病院眼科の網膜変性症の専門外来への紹介が可能であることを伝えた。

現在も3-4ヶ月ごとに外来で経過を見守っており、今後の成長に合わせて10歳前後での視野検査、ERGで波形が残っていた妹については数年後のERG再検を検討している。

また、他疾患にて重度の知的障害を有する患者についての議論を行ったところ、通院は保護者主体となるため、成人期移行支援の必要性についての根本的な議論となった。

成人施設への移行を行う場合も中学校卒業や高校卒業のようなライフイベントと同時期は患者本人の精神的負担や、保護者への負担が大きくなり、可能であれば避けることが好ましいと思われる。

D. 考察

Usher症候群タイプ2は新生児聴覚スクリーニング検査によって聴覚障害が判明し、遺伝子検

査から確定診断に至って眼科受診となる症例が多い。

初診時に視覚不自由は生じていない場合が多く、眼底所見も成人の網膜色素変性症と比較し特徴的な所見に乏しく、一見正常眼底と判断されることも珍しくないため診断確定にERGが不可欠である。

しかし角膜電極型ERGは小児では協力を得るのが難しい。

保護者も確定診断に至るERGを行う決心を持つのに時間がかかるため検査は急がず、あくまでも前向きに将来のライフイベントや日常生活に備えるためと伝え、小学校低学年までであれば皮膚電極型ERGでの検査が好ましいと思われた。

また、遠方からの通院困難や学業との両立などの面からも成人施設への移行を希望される時期も様々であるため、近隣の成人期施設の情報も早期から保護者にお伝えし、希望を確認しながら定期的診察を行っていくことが移行期支援になると考えた。

E. 結論

Usher 症候群タイプ2の成人移行支援は、眼科的には未就学児は縮視力もしくはランドルト環による視力検査と定期的な眼底検査にて病態を確認し、患者の協力が得られるようになってからは皮膚電極型ERGにて網膜色素変性症の確定診断を検討することが望ましい。

将来的な成人施設への移行に向け、保護者、患者と情報を共有していくことが重要と考える。その他の疾患で重度の知的障害を有する患者については、保護者の希望や社会的背景を考慮しながら、成人施設へ以降をする場合もライフイベントと同時期は避けることが望ましい。

F. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

該当なし